

**ФИО**  
**Пол:** Жен  
**Возраст:** 39 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 06.05.2021  
Дата поступления образца: 08.05.2021  
Врач: 10.06.2021  
Дата печати результата: 10.06.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Ген TNFRSF6	<b>СМ.КОММ.</b>	Проводилось исследование на предмет выявления Аутоиммунного лимфопролиферативного синдрома, поиск мутаций в "горячих" участках гена. Результат прилагается на отдельном бланке.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

# Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1982 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутаций в «горячих участках» гена TNFRSF6, приводящих к возникновению аутоиммунного лимфопролиферативного синдрома (профиль № 7705TNFRSF).

*Течения аутоиммунного лимфопролиферативного синдрома (ALPS) определяется аутоиммунными проявлениями, которые могут развиваться в любом возрасте. Чаще всего встречаются нейтропения, тромбоцитопения, гемолитическая анемия. Из других, более редких аутоиммунных проявлений, могут наблюдаться аутоиммунный гепатит, артрит, сиаладенит, воспалительные заболевания кишечника, узловатая эритема, панникулит, увеит, синдром Гийена-Барре. Кроме того, могут наблюдаться различные кожные сыпи, преимущественно уртикарные, субфебрилитет или лихорадка без связи с инфекционным процессом.*

*У больных аутоиммунным лимфопролиферативным синдромом увеличена частота развития злокачественных опухолей по сравнению с популяцией.*

*Одним из признаков лимфопролиферативного синдрома может быть абсолютный лимфоцитоз в периферической крови и костном мозге. Содержание лимфоцитов повышается за счет В- и Т-лимфоцитов, в некоторых случаях - только за счет одной из субпопуляций,*

*Характерно увеличение содержания в периферической крови двойных негативных лимфоцитов с фенотипом CD3+CD4-CD8-TCRa/b. Эти же клетки находят в костном мозге, лимфоузлах, лимфоцитарных инфильтратах в органах.*

*Описаны также как гипериммуноглобулинемия, так и гипоиммуноглобулинемия.*

*У больных могут обнаруживаться различные аутоантитела: антитела к клеткам крови, АНФ, антитела к нативной ДНК, анти-RNP, анти-SM, анти-SSB, РФ, антитела в VIII фактору свертывания.*

*Заболевание генетически гетерогенное (т. е. развитие заболевания может быть обусловлено мутациями в нескольких разных генах). Для данного заболевания известно, как минимум шесть генов, мутации в которых приводят к его возникновению. При этом у 65% пациентов заболевание обусловлено мутациями в генах FAS (TNFRSF6) и CASP10. У 50% ALPS пациентов мутации обнаруживаются в экзоне 9 гена FAS.*

В образце ДНК обследуемой методом прямого автоматического секвенирования проведено исследование 9-го экзона (участка) гена TNFRSF6 (FAS, включая область экзон-интронных соединений).

## Мутации не обнаружены.

ДНК	Ф.И.О.	ген FAS (9 экзон)
70.1		N / N

Данный результат **не подтверждает, но и не исключает** диагноз аутоиммунного лимфопролиферативного синдрома у обследуемой (особенно при наличии типичной клинической картины), так как возникновение у неё заболевания может быть вызвано мутацией в другом экзоне гена TNFRSF6, или другом гене, не тестируемом при данном исследовании.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

**Рекомендовано:**

1. Если есть точная уверенность в диагнозе, дополнительно можно провести исследование наличия мутаций в других экзонах гена TNFRSF6 (профиль № 7706).

Если не точной уверенности в диагнозе, но есть основание предполагать наличие какого-либо наследственного заболевания, целесообразно решить вопрос о проведении полноэкзомного секвенирования (клинический экзом), позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача